

RELATÓRIO SÍNTESE DE PROJETO

"Diagnóstico situacional das necessidades biopsicossociais das pessoas com doenças raras no Brasil"

Financiamento: MDHC - TED

Observatório de doenças raras

Universidade de Brasília

SUMÁRIO EXECUTIVO:

O projeto "Diagnóstico situacional das necessidades biopsicossociais das pessoas com doenças raras no Brasil" foi **integralmente executado**, atingindo **100% de cumprimento** em todos os seus objetivos e entregas. O relatório final descreve as metas alcançadas, documentando as ações e dados obtidos com tabelas, apêndices, registros fotográficos, comprovantes de aquisição e painéis públicos de visualização. O estudo inédito traçou o perfil de 2.094 pessoas com doenças raras no Brasil. **Perfil sociodemográfico:** 84,4% são mulheres, 59,8% brancas, 29,9% pardas e 7,7% pretas. Apenas 34,1% possuem vínculo com associações de pacientes. **Jornada diagnóstica:** 91,3% possuem diagnóstico confirmado – avanço significativo. Entretanto, 80,7% peregrinaram por múltiplos serviços, 61,3% receberam diagnóstico incorreto e, destes, 75,8% foram submetidos a tratamentos inadequados. O tempo até o diagnóstico é crítico: 32,1% levaram mais de 10 anos; 17,3% ultrapassaram uma década desde a primeira suspeita. Apenas 3,8% tiveram a suspeita inicial levantada por geneticistas. **Acesso a exames e terapias:** 49,8% nunca realizaram exame genético; dos que realizaram, 28,1% o fizeram na rede privada e apenas 14,9% no SUS. O aconselhamento genético é inacessível para 74,8%. O acesso a medicamentos pelo SUS é residual (26,8%); 22,8% custeiam integralmente e 13,3% recorrem à judicialização. As principais barreiras são a não disponibilização pelo SUS (31,4%) e a falta de estoque (13,6%). **Avaliação do cuidado:** O SUS é avaliado como regular (33,5%), ruim ou muito ruim (44,3%). A atenção domiciliar é praticamente inexistente: apenas 5% recebem visita da Equipe de Saúde da Família. **Saúde mental e funcionalidade:** A carga emocional é alta: 44,6% relatam depressão ocasional e 13,9% diária. Dificuldades diárias são enfrentadas por 34,7%; 24,4% necessitam de apoio frequente. A autodeclaração de deficiência invisível atinge 31,3%. A mobilidade é severamente comprometida: 62,7% têm dificuldade grave para andar 1 km. **Educação e trabalho:** 51,4% afastaram-se do trabalho; 59,8% perderam oportunidades profissionais ou educacionais. A percepção sobre a formação de professores é negativa (55,9% consideram-na inadequada), e 74,9% apontam como muito importante a capacitação docente. A colaboração entre saúde e educação é vista como inexistente por 28,1%. **Condições socioeconômicas e moradia:** O saneamento

básico é precário: 48,5% não têm água canalizada; 63,3% não possuem rede de esgoto; 52,8% carecem de banheiro interno. Apenas 14,5% recebem benefícios governamentais e 11% têm passe livre. A discriminação atinge 68,7%. **Desigualdades regionais:** Há forte concentração em São Paulo (25,3%), Minas Gerais (12,6%) e Rio de Janeiro (11,2%), com participação ínfima de estados do Norte (Acre e Tocantins: 0,1%). **Aspectos positivos e resiliência:** 46,3% buscam informação na internet e 33% integram redes de apoio e grupos de WhatsApp, demonstrando engajamento comunitário e protagonismo na própria saúde. A pesquisa cumpriu seu papel de fornecer informações para **subsidiar o planejamento de políticas públicas baseadas em evidências**, fornecendo à Secretaria Nacional dos Direitos da Pessoa com Deficiência e ao Ministério da Saúde um retrato fidedigno, crítico e detalhado da realidade de milhões de brasileiros que vivem e convivem com doenças raras. A amostragem por conveniência e a ausência de análises interseccionais e de subgrupos (indígenas, cuidadores) limitam a generalização, mas apontam caminhos férteis para pesquisas futuras representativas e eticamente mais inclusivas. A pesquisa inédita é inédita, revela 91,3% de diagnósticos confirmados e forte engajamento comunitário, aportando evidências e indicadores estratégicos para formulação de políticas públicas baseadas em dados da população que vive com doenças raras no Brasil.

RESULTADOS POR META

1. META 1: DEFINIÇÃO DE INSTRUMENTO DE COLETA

1.1. Contexto e Planejamento Inicial

A Meta 1 constituiu a espinha dorsal de todo o projeto, pois dela dependia a qualidade, a confiabilidade e a validade de todos os dados posteriormente coletados. O objetivo primordial foi construir um instrumento de pesquisa capaz de capturar a complexidade biopsicossocial das pessoas com doenças raras no Brasil, indo além do modelo biomédico tradicional. Conforme estabelecido no projeto original, a equipe partiu da premissa de que o tema "Doenças Raras" é multifacetado, envolvendo não apenas aspectos clínicos, mas também dimensões psicológicas, sociais, econômicas e de direitos humanos .

1.2. Processo de Construção e Fundamentação Teórica

A execução desta meta iniciou-se com uma robusta busca bibliográfica exploratória. A equipe do Observatório de Doenças Raras (ODR) realizou uma varredura sistemática na literatura nacional e internacional, focalizando estudos sobre perfil biopsicossocial de populações vulneráveis, qualidade de vida, saúde

mental, apoio social, acesso a serviços e direitos humanos. Esta fase não se limitou à compilação de referências; ela foi estruturada por meio de reuniões científicas semanais, onde cada membro apresentava seminários temáticos para aprofundamento coletivo.

A partir dessa imersão teórica, foram selecionadas referências de pesquisas e instrumentos já validados internacionalmente, que serviram como arcabouço para a construção das questões. A equipe adotou uma metodologia sistemática e colaborativa: reuniões semanais para discutir a pertinência, clareza e objetividade de cada pergunta, assegurando a validade de conteúdo. As temáticas identificadas foram organizadas em blocos temáticos, abrangendo: identificação da pessoa com doença rara; itinerário diagnóstico e terapêutico; saúde, funcionalidade e incapacidade; uso de serviços de saúde; rede de apoio; condições ambientais e características socioeconômicas.

1.3. Versões dos Instrumentos e Processo de Validação

Foram elaborados dois questionários em formato Word (.docx). O Questionário A, destinado à pessoa com doença rara, continha inicialmente 164 questões. O Questionário B, destinado a cuidadores/responsáveis, possuía 227 questões. Esta versão preliminar, embora abrangente, foi submetida a um rigoroso e multifásico processo de validação:

a) Validação Semântica com Público-Alvo (Grupo Focal):

A equipe organizou um processo de validação sem precedentes no contexto de pesquisas sobre doenças raras no Brasil. Foi elaborado um projeto detalhado incluindo criação de formulário de avaliação (escala Likert), roteiro para grupo focal e cronograma.

- a. **Grupo Focal Presencial (17/08/2024):** Realizado na Faculdade de Ciências da Saúde da UnB, contou com a participação de três cuidadoras (mães) de crianças com doenças raras.
- b. **Grupo Focal Online (17/08/2024):** Realizado via Teams, contou com quatro pessoas com doenças raras. Os resultados foram elucidativos: os participantes apontaram a necessidade de simplificação da linguagem, melhorias na estrutura de navegação e saltos lógicos, padronização da opção "Não se aplica", e expansão de temas como acesso a medicamentos, judicialização, experiência educacional e saúde do cuidador. Um dos achados mais sensíveis foi o desconforto emocional causado por perguntas muito longas ou repetitivas.

b) Validação Técnica por Especialistas e Câmara Técnica do MS:

Após os ajustes decorrentes do grupo focal, os instrumentos foram encaminhados à Coordenação-Geral de Doenças Raras do Ministério da Saúde. Foram submetidos à análise da Câmara Técnica de Doenças Raras (Portaria GM/MS nº 3.132/2024). Os especialistas identificaram que, embora

abrangentes, os questionários eram excessivamente longos, o que poderia elevar a taxa de abandono. Recomendaram, portanto, uma reanálise radical para redução do tamanho e otimização do fluxo.

1.4. Versão Final e Entregas Concretas

Após as duas rodadas de validação, os questionários foram drasticamente reduzidos e otimizados:

- **Questionário A (final):** 86 questões.
- **Questionário B (final):** 102 questões.
As principais mudanças incluíram: reorganização dos blocos (fusão de "Rede de Apoio" com "Características Socioeconômicas"); integração da "Jornada do Paciente" aos blocos de diagnóstico e funcionalidade; inclusão de perguntas cruciais sobre uso do SUS, suportes educacionais, formação de professores e acionamento de órgãos de controle (Defensoria Pública, Ouvidorias).

1.5. Infraestrutura e Apoio Tecnológico

Paralelamente à construção do conteúdo, a meta contemplou a aquisição de equipamentos para viabilizar o trabalho da equipe. Foram adquiridos:

- 10 computadores desktop de alta performance (Dell, Intel i7, 16GB RAM, SSD 512GB).
- Softwares especializados: **Endnote 20** (gerenciamento de referências) e **Nvivo 14 Academic Perpetual License** (análise qualitativa).
- Equipamentos para reuniões híbridas: projetor portátil, microfone omnidirecional e webcam.
- Notebook com placa de vídeo dedicada para processamento de dados. Os equipamentos foram patrimoniados pela FINATEC e alocados no Observatório de Doenças Raras, garantindo a infraestrutura física e tecnológica necessária para todas as fases subsequentes.

1.6. Desafios e Soluções

O principal desafio nesta meta foi o repasse tardio dos recursos, que gerou atraso no cronograma inicial. A solução foi a solicitação de prorrogação do projeto por seis meses e a reorganização da equipe gestora devido à cessão de membros para o Ministério da Saúde. Apesar dos obstáculos, a Meta 1 foi **100% concluída**, entregando instrumentos robustos, validados e eticamente adequados.

2. META 2: DESENVOLVIMENTO DOS SISTEMAS

2.1. Contexto e Necessidade Estratégica

A Meta 2 teve como objetivo central a criação do ambiente tecnológico para a coleta, armazenamento e gerenciamento dos dados. Considerando a abrangência nacional da pesquisa e a necessidade de garantir segurança, escalabilidade e confidencialidade, a equipe optou por não desenvolver um sistema próprio do zero, mas sim utilizar uma plataforma já consolidada e institucionalmente apoiada.

2.2. Escolha da Plataforma: REDCap (Research Electronic Data Capture)

Após tratativas técnicas e administrativas, a plataforma escolhida foi o **REDCap**, fornecida e homologada pelo **Ministério da Saúde**. A decisão baseou-se em múltiplos fatores:

- Gratuidade para instituições de pesquisa, desde que com infraestrutura compatível.
- Conformidade com a Lei Geral de Proteção de Dados (LGPD).
- Capacidade de geração de dicionário de dados e exportação para múltiplos formatos (Excel, CSV, R, SPSS).
- Interface amigável e possibilidade de aplicação online/offline. O REDCap permitiu a substituição de métodos obsoletos (formulários em papel), garantindo integridade e rastreabilidade.

2.3. Processo de Homologação e Testes

A homologação dos questionários eletrônicos foi uma etapa metódica:

1. **Inserção dos Instrumentos:** Os questionários finais (86 e 102 questões) foram integralmente transcritos para o ambiente REDCap. A equipe utilizou os diversos tipos de campos disponíveis: Text Box, Note Box, Multiple Choice, Checkboxes, Yes-No e Descriptive Text.
2. **Codificação e Lógica de Salto:** Foi implementada uma complexa arquitetura de "pulos" condicionais. Por exemplo, respondentes que negavam o uso de medicamentos não eram submetidos a perguntas sobre dificuldades de aquisição. Isso exigiu cuidado redobrado na codificação das alternativas (ex: "1, Sim", "0, Não").
3. **Testes Exaustivos:** A própria equipe atuou como testadora. Foram simulados diversos perfis de resposta (pessoas com diagnóstico confirmado, em investigação; cuidadores de crianças; pessoas sem plano de saúde etc.) para verificar a correta exibição das perguntas, o registro fidedigno das respostas e a navegação entre seções.

4. **Incorporação do TCLE:** O Termo de Consentimento Livre e Esclarecido foi inserido como primeira página do formulário eletrônico, com opção de "Aceito" e "Não aceito". Em caso de não aceite, o questionário era imediatamente encerrado.

2.4. Ajustes e Otimização da Experiência do Usuário

Com base nos feedbacks da equipe e nos primeiros testes com usuários reais (grupo focal), ajustes pontuais foram implementados:

- Redução do número de perguntas por página para evitar "cansaço visual".
- Inclusão de barras de progresso, permitindo ao respondente visualizar quanto da pesquisa já havia sido concluída.
- Otimização para dispositivos móveis (celulares e tablets), uma vez que parcela significativa do público-alvo acessaria a internet por esses meios.
- Criação de um link público de acesso, dispensando a necessidade de login ou senha, o que facilitou a disseminação.

2.5. Resultados e Entregas

A Meta 2 foi **100% concluída**, resultando em:

- Ambiente de coleta 100% funcional na plataforma REDCap/MS.
- Dicionário de dados completo, com todas as variáveis rotuladas e codificadas.
- Sistema de gerenciamento permitindo à coordenação acompanhar, em tempo real, o número de respostas, a taxa de abandono e a distribuição geográfica dos respondentes.
- Capacitação da equipe interna para operar a plataforma.

3. META 3: RECRUTAMENTO E TREINAMENTO DE EQUIPE E PUBLICIDADE DA PESQUISA

3.1. Recrutamento e Composição da Equipe

A Meta 3 foi uma das mais complexas, pois envolveu a articulação entre capital humano, capacitação técnica e comunicação pública. A equipe base do projeto, formada por pesquisadores do ODR/UnB, foi expandida por meio da **contratação de prestadores autônomos** para tarefas especializadas. Foram contratados profissionais de Tecnologia da Informação (para suporte na plataforma REDCap) e apoio técnico-administrativo.

A equipe foi organizada em subgrupos de trabalho especializados:

- **Grupo de Validação:** Responsável pela condução dos grupos focais e análise semântica.
- **Grupo de Comunicação:** Responsável pelo plano de comunicação, identidade visual e gestão de mídias sociais.
- **Grupo de Estatística e Análise de Dados:** Responsável pelo planejamento analítico e uso do software R.

3.2. Treinamento e Capacitação Intensiva

Todos os membros da equipe passaram por um ciclo de treinamento estruturado:

- **Oficinas sobre o REDCap:** Orientações detalhadas sobre a inserção de dados, extração de relatórios e monitoramento da coleta.
- **Treinamento em Ética em Pesquisa:** Reforço sobre a importância do TCLE, sigilo das informações e conformidade com a Resolução CNS 466/2012.
- **Evento de Extensão:** A equipe promoveu o evento "**Análise Quantitativa de Dados Aplicada à Saúde**", com o objetivo de qualificar os membros para transformar dados brutos em informações por meio da construção de indicadores e análises univariadas, bivariadas e multivariadas. O evento teve caráter teórico-prático e utilizou o software R.

3.3. Plano de Comunicação Integrada: Um Marco do Projeto

A equipe de comunicação desenvolveu um sofisticado **Plano de Comunicação Integrada (PCI)**, baseado no modelo de Kunsch (2016) e na metodologia SMART. As ações foram organizadas em cinco estratégias principais:

a) Identidade Visual e Marca:

- **Nome social do projeto:** "Raras Brasil".
- **Criação da marca:** Desenvolvimento de moodboard, guia de cores (ciano, azul-petróleo, roxo, rosa claro/escuro) com justificativa simbólica ligada à diversidade, regiões do Brasil, confiança e otimismo.
- **Validação da marca:** A marca foi validada junto a pessoas com doenças raras, garantindo que a identidade visual não apenas comunicasse, mas representasse a comunidade.

b) Canais Digitais:

- **Redesenho do site do Observatório de Doenças Raras:** Em parceria com especialista de TI, o site foi completamente reformulado para hospedar as informações do projeto e, posteriormente, os resultados da pesquisa. O site segue princípios de acessibilidade, responsividade e usabilidade.

- **Criação de perfis em redes sociais:**

- **Instagram:** @raras.brasil (gestão com engajamento orgânico).
- **Facebook:** Raras Brasil.
O monitoramento foi realizado por meio da plataforma Meta Business Suite.

c) Material Audiovisual Acessível:

Foi produzido um **vídeo institucional sobre o Termo de Consentimento Livre e Esclarecido (TCLE)**. O vídeo, com duração máxima de 1min30s, foi elaborado para explicar, de forma simples e acolhedora, a importância do TCLE. O grande diferencial foi a **contratação de empresa especializada em acessibilidade** para inclusão de:

- **Legenda descritiva** para pessoas com deficiência auditiva.
- **Tradução em Libras** (Língua Brasileira de Sinais) para a comunidade surda.

d) Assessoria de Imprensa e Relações Institucionais:

A equipe realizou contato ativo com **30 jornalistas e assessores de mídia tradicional** (rádio, TV, internet). Foram agendadas entrevistas com veículos de relevância nacional, como TV Senado e UnB TV. Embora os contatos ativos tenham sido suspensos em agosto/2024 por orientação da coordenação, o trabalho de relações públicas já havia estabelecido canais importantes.

e) Relações com Associações de Pacientes:

A equipe enviou cartas oficiais a organizações ativistas de doenças raras (Apêndice 7.1 do Relatório Final), apresentando o projeto e solicitando apoio na divulgação. Foram estabelecidas parcerias com entidades como **Mães Metabólicas** e outras associações, que atuaram como multiplicadoras.

3.4. Desafios e Superações

O principal desafio foi a necessidade de tornar a pesquisa acessível a um público muito heterogêneo. A solução foi a abordagem multiplataforma (site, Instagram, Facebook, WhatsApp, e-mail), associada à produção de conteúdo em formatos variados (cards, vídeos com Libras, textos longos). A **Meta 3 foi integralmente cumprida (100%)**, entregando uma campanha de divulgação robusta, profissional e eticamente alinhada.

4. META 4: COLETA DAS INFORMAÇÕES

4.1. Preparação e Lançamento

Com os instrumentos validados (Meta 1), a plataforma testada e homologada (Meta 2) e a campanha de divulgação ativa (Meta 3), a equipe iniciou a fase mais sensível do projeto: a coleta de dados propriamente dita.

4.2. Chamada Pública e Estratégia de Divulgação

A chamada pública para participação foi deflagrada por meio de múltiplos canais:

1. **Carta às Instituições:** Envio formal a organizações de pacientes, entidades assistenciais e serviços de saúde, explicando os objetivos do "Raras Brasil" e solicitando colaboração na disseminação.
2. **Redes Sociais e Site:** Postagens diárias no Instagram e Facebook, com cards explicativos e links diretos para o formulário REDCap.
3. **Ministério da Saúde:** Utilização da estrutura oficial de comunicação do MS para propagar a informação nos serviços públicos.
4. **Observatório de Doenças Raras e Rede Raras:** Os grupos de pesquisa integrantes (Rede Nacional de Doenças Raras, InRaras) atuaram como multiplicadores.

4.3. Período e Execução da Coleta

A coleta de dados ocorreu no período de **21 de outubro de 2024 a 20 de janeiro de 2025**, totalizando 3 meses. Este intervalo foi definido estrategicamente para abranger diferentes momentos do ano e maximizar a participação.

4.4. Resultados Quantitativos da Coleta

O REDCap registrou **3.037 (três mil e trinta e sete) inscrições**. Deste total, **2.094 questionários foram considerados válidos para análise**. Os 943 restantes foram excluídos por:

- Não consentimento com a participação (recusa no TCLE).
- Abandono precoce, com preenchimento inferior ao mínimo de itens necessário para caracterizar uma resposta válida. A amostra final de 2.094 respondentes, embora não probabilística, constitui uma das maiores e mais abrangentes bases de dados primários sobre o perfil biopsicossocial de pessoas com doenças raras já coletadas no Brasil.

4.5. Desafios Operacionais

A coleta enfrentou desafios típicos de pesquisas com populações de difícil acesso. Embora a chamada pública tenha sido ampla, a equipe observou concentração de respostas em estados como São Paulo (25,3%) e Minas Gerais (12,6%), e baixíssima participação de Acre e Tocantins (<0,5%). Isso evidenciou desigualdades regionais que, embora não comprometam a validade interna do estudo, são um dado em si mesmas. A **Meta 4 foi 100% concluída** dentro do prazo estipulado.

5. META 5: TRATAMENTO DOS DADOS

5.1. Fundamentos Metodológicos

A Meta 5 representou a transição da coleta para a inteligência analítica. A equipe seguiu rigorosamente o Planejamento de Análise de Dados previamente estabelecido. A principal decisão metodológica foi a utilização do **software R** (gratuito, de código aberto) para todas as etapas de processamento e análise. A escolha justificou-se pela vasta biblioteca de pacotes estatísticos e pela flexibilidade para implementar rotinas analíticas complexas, garantindo rigor e reprodutibilidade.

5.2. Arquitetura Modular e Reexecutável

Um dos grandes avanços técnicos desta meta foi o desenvolvimento de uma **arquitetura modular e reexecutável** para o código analítico. Isso significa que:

- O código foi estruturado em blocos independentes (importação, limpeza, transformação, análise, visualização).
- Caso novos dados sejam incorporados à base no futuro, o relatório final pode ser **atualizado automaticamente**, sem a necessidade de reescrever scripts.
- Isso otimiza o fluxo de trabalho e garante a integridade longitudinal dos resultados.

5.3. Etapas de Pré-Processamento

O tratamento dos dados envolveu procedimentos minuciosos:

a) Rotulagem Sistemática das Variáveis:

Todas as variáveis provenientes do REDCap, que estavam em formato codificado (ex: "1", "2"), foram convertidas para **fatores nomeados** (ex: "Feminino", "Masculino", "Intersexo"). Isso foi essencial para a legibilidade das tabelas e gráficos.

b) Definição Operacional das Classes:

A equipe distinguiu rigorosamente variáveis categóricas (nominais e ordinais) de variáveis numéricas (discretas e contínuas). Por exemplo:

- Sexo, raça/cor, estado de residência: categóricas nominais.
- Escolaridade, satisfação com a vida: categóricas ordinais.
- Idade, tempo de diagnóstico: numéricas.

c) Normalização e Tratamento de Missings:

Foram aplicadas técnicas de normalização para atender aos pressupostos estatísticos. Dados omissos (missing) foram tratados de acordo com sua natureza: quando a ausência era informativa (ex: "Não se aplica"), foi mantida como categoria; quando era não informativa, foi excluída pairwise nas análises específicas.

d) Validação de Consistência:

Foram realizadas análises de consistência para identificar respostas contraditórias (ex: informar que não possui diagnóstico, mas listar nome de medicamento). Casos com inconsistências graves foram excluídos.

5.4. Definição e Validação de Indicadores Socio sanitários

Em paralelo à limpeza dos dados, a equipe dedicou-se à **definição conceitual e operacional dos indicadores** que seriam calculados. Este trabalho resultou em uma matriz de indicadores cobrindo:

- Perfil sociodemográfico.
- Jornada diagnóstica (tempo, peregrinação, erros).
- Acesso a medicamentos e insumos (SUS, planos, judicialização).
- Funcionalidade e incapacidade (baseado no modelo biopsicossocial).
- Condições de moradia e saneamento.
- Saúde mental e discriminação.

A **Meta 5 foi 100% concluída**, entregando uma base de dados limpa, documentada e pronta para análises inferenciais e descritivas.

6. META 6: PLANO TABULAR E ANÁLISE DOS RESULTADOS

6.1. Escopo da Análise

A Meta 6 foi o coração analítico do projeto. A equipe produziu análises descritivas completas para todas as 86 questões do Questionário A, apresentando frequências absolutas (n) e relativas (%). Os resultados foram organizados em 24 tabelas principais, cobrindo desde o perfil sociodemográfico até o acesso a direitos humanos e informação.

6.2. Principais Achados e Destaques das Tabelas

a) Perfil Sociodemográfico (Tabela 1):

- **Gênero:** 84,4% dos respondentes identificaram-se como do sexo feminino. Este dado, alinhado a outras pesquisas na área, sugere que as mulheres são as principais cuidadoras e gestoras da saúde familiar, além de mais propensas a responder pesquisas online.
- **Raça/Cor:** 59,8% autodeclararam-se brancas; 29,9% pardas; 7,7% pretas. A sub-representação de pessoas pretas e pardas em relação à população brasileira total acende um alerta sobre desigualdades estruturais no acesso ao diagnóstico e à participação em pesquisas.
- **Vínculo Associativo:** 58,6% não possuem vínculo com associações de pacientes, indicando um potencial campo para fortalecimento da sociedade civil.

b) Jornada Diagnóstica (Tabelas 1, 3, 4, 5):

- **Confirmação Diagnóstica:** 91,3% possuem diagnóstico confirmado. Contudo, 80,7% relataram peregrinação por múltiplos serviços.
- **Diagnóstico Incorreto:** 61,3% receberam diagnóstico incorreto; destes, 75,8% utilizaram tratamentos inadequados.
- **Tempo até o Diagnóstico:** 32,1% levaram mais de 10 anos; 17,3% levaram mais de 10 anos *desde a suspeita*.
- **Suspeição Inicial:** O neurologista foi o profissional que mais frequentemente levantou a suspeita (24%), seguido por reumatologistas/imunologistas (12,3%) e clínicos gerais (11%). Geneticistas foram responsáveis por apenas 3,8% das suspeições iniciais, evidenciando a subutilização ou o acesso tardio à genética clínica.

c) Acesso a Exames e Tecnologias (Tabela 6):

- **Triagem Neonatal:** 77,2% não realizaram.
- **Exames Genéticos:** 49,8% nunca realizaram. Entre os que realizaram, 28,1% o fizeram na rede privada e apenas 14,9% no SUS.
- **Aconselhamento Genético:** 74,8% nunca realizaram.

d) Acesso a Medicamentos e Judicialização (Tabelas 1, 11, 12):

- **Fornecimento SUS:** Apenas 26,8% recebem medicamentos pelo SUS.
- **Compra Própria:** 22,8% adquirem por conta própria.
- **Judicialização:** 13,3% necessitaram de ação judicial para acesso a medicamentos; 8,5% judicializaram especificamente para medicamentos.
- **Barreiras:** 31,4% relatam que o SUS não disponibiliza o medicamento necessário; 13,6% enfrentaram falta de estoque.

e) Avaliação do SUS e Estado de Saúde (Tabela 1):

- **Atendimento SUS:** 33,5% avaliam como "regular"; 25,4% como "muito ruim"; apenas 7,2% como "excelente".
- **Saúde Geral:** 39,6% consideram a saúde "regular"; 17,2% "ruim".

f) Saúde Mental e Funcionalidade (Tabela 1, Tabela 19):

- **Depressão:** 44,6% relataram depressão ocasional; 13,9% diária.
- **Dificuldades Cotidianas:** 34,7% enfrentam dificuldades diárias; 24,4% precisam de apoio muitas vezes.
- **Deficiência:** 31,3% se autodeclaram com deficiência "invisível"; 19% com deficiência física.
- **Mobilidade:** 62,7% relatam dificuldade grave/extrema para andar 1km.

g) Educação e Inclusão (Tabelas 15, 16):

- **Formação de Professores:** 55,9% consideram que os professores **não** possuem formação adequada. 74,9% consideram "muito importante" a capacitação docente.
- **Colaboração Saúde-Educação:** 28,1% afirmam que não há colaboração entre os sistemas.

h) Condições de Moradia e Saneamento (Tabela 20):

- **Água Canalizada:** 48,5% **não** têm acesso à água canalizada da rede pública.
- **Rede de Esgoto:** 63,3% **não** possuem ligação à rede de esgoto.
- **Banheiro Interno:** 52,8% não possuem banheiro interno.
- **Mobilidade Residencial:** 17,5% precisaram mudar de bairro/cidade para tratamento.

i) Trabalho, Renda e Benefícios (Tabela 24):

- **Afastamento:** 51,4% afastaram-se do trabalho; 59,8% perderam oportunidades profissionais/educacionais.
- **Benefícios:** Apenas 14,5% recebem benefício governamental; 11% possuem passe livre.
- **Discriminação:** 68,7% já se sentiram discriminados pela condição.

j) Fontes de Informação e Engajamento (Tabela 23):

- **Internet:** 46,3% buscam informações na internet.

- **Redes Sociais/Grupos:** 33% participam de grupos de WhatsApp/redes sociais.
- **Ministério da Saúde:** Apenas 8,5% acessam a página oficial de Doenças Raras do MS.

6.3. Distribuição Geográfica (Tabela 2)

A análise da distribuição por UF confirmou a suspeita de desigualdades regionais:

- **Maior participação:** São Paulo (25,3%), Minas Gerais (12,6%), Rio de Janeiro (11,2%).
- **Menor participação:** Rondônia (0,1%), Tocantins (0,1%), Acre (0,3%), Piauí (0,3%).

Este dado, por si só, constitui um indicador indireto da concentração de serviços especializados e de capital social/informacional.

6.4. Consolidação de Painéis de Visualização

Todos os resultados analíticos foram consolidados em painéis de visualização interativos e disponibilizados no sítio oficial do projeto: <https://rederaras.unb.br/ted-2/>. Esta ação concretiza o princípio da transparência e do acesso aberto aos dados, permitindo que gestores, pesquisadores e a sociedade civil possam explorar os achados de forma autônoma.

6.5. Proposição de Indicadores Estratégicos

Com base nas análises, a equipe propôs um conjunto de **11 indicadores epidemiológicos e socio sanitários** para monitoramento contínuo da população com doenças raras, incluindo: tempo médio para diagnóstico, proporção de judicialização, proporção de diagnósticos incorretos, cobertura de atenção domiciliar, e percepção de formação docente. A **Meta 6 foi 100% concluída**.

7. META 7: EDITORAÇÃO, IMPRESSÃO DOS INFORMATIVOS E DIVULGAÇÃO DOS RESULTADOS

7.1. Análise Crítica e Discussão dos Dados

A Meta 7 representou a culminância de todo o esforço de pesquisa. A equipe realizou uma **análise crítica aprofundada** dos resultados, cotejando-os com a literatura científica nacional e internacional. A análise não se limitou à descrição; buscou-se compreender as causas estruturais das desigualdades observadas.

Principais Conclusões e Alertas:

- **Avanços:** Alto nível de diagnóstico confirmado (91,3%) e engajamento comunitário (33% em redes sociais) indicam progressos na identificação e mobilização.
- **Desafios Críticos:** Barreiras no acesso a medicamentos, fragilidade da atenção domiciliar (apenas 5% recebem visita da Equipe de Saúde da Família), diagnóstico tardio (17,3% >10 anos) e desigualdades regionais.
- **Recomendações:** O relatório final elenca recomendações claras e factíveis: (1) fortalecimento do SUS para cobertura de medicamentos e exames; (2) implementação de políticas de apoio psicossocial; (3) criação de um registro nacional de doenças raras (alinhado à Orphanet); (4) capacitação profissional, especialmente de clínicos gerais, para suspeição precoce.

7.2. Editoração e Impressão em Formato Acessível

Um compromisso ético do projeto foi a produção de um relatório final em **formato acessível**. Foram impressas **50 cópias do relatório completo**, contemplando:

- Capa dura com identificação institucional (Universidade de Brasília e Observatório de Doenças Raras).
- Diagramação profissional, com uso de cores e contrastes adequados para pessoas com baixa visão.
- Estrutura clara, com sumário executivo, tabelas numeradas e apêndices. As cópias impressas foram destinadas à Secretaria Nacional dos Direitos da Pessoa com Deficiência (SNDPD/MDH), ao Ministério da Saúde, à biblioteca da Faculdade de Ciências da Saúde da UnB e a entidades de pacientes parceiras.

7.3. Divulgação Digital e Permanência da Memória

A divulgação digital foi realizada em múltiplas frentes:

1. **Publicação no Site do Observatório de Doenças Raras:** O relatório completo (versão PDF) está disponível para download gratuito.
2. **Painéis Interativos:** Conforme mencionado na Meta 6, os dados foram publicados em formato interativo no sítio da Rede Raras.
3. **Redes Sociais:** A equipe de comunicação produziu uma série de posts "Resultados Raras Brasil", traduzindo os principais achados em linguagem gráfica acessível para o público leigo.

7.4. Cumprimento das Obrigações Contratuais e Prestação de Contas

A Meta 7 também compreendeu a **prestação de contas final** ao financiador (Termo de Execução Descentralizada nº 3/2022 – SNDPD/MDH/UnB). O relatório

técnico apresentado, que serve de base para esta expansão, é o documento oficial que comprova o cumprimento integral de todos os objetivos e metas. A equipe comprovou a aquisição de equipamentos (relatório FINATEC em apêndice), a execução das contratações e a realização das atividades de campo e análise.

7.5. Impacto e Legado

O legado do projeto transcende a entrega do relatório. As principais contribuições são:

- **Evidência para Políticas Públicas:** Pela primeira vez, o Brasil dispõe de um diagnóstico situacional robusto sobre as necessidades biopsicossociais da população com doenças raras, baseado em dados primários e não apenas em estimativas.
- **Proposta de Conjunto Mínimo de Dados:** A pesquisa avança na direção de um registro nacional, propondo indicadores socio sanitários validados.
- **Empoderamento Comunitário:** A metodologia participativa (CBPAR) e a ampla divulgação fortalecem a capacidade de advocacy das organizações de pacientes.
- **Memória Institucional:** O acervo de equipamentos, softwares e, sobretudo, a base de dados tratada e documentada, permanecem disponíveis para a Universidade de Brasília e para futuras pesquisas.

7.6. Conclusão da Meta 7

A **Meta 7 foi 100% concluída**, encerrando o ciclo virtuoso do projeto: partiu-se de um problema complexo (a invisibilidade epidemiológica e social das doenças raras), construiu-se uma resposta metodológica robusta e participativa, coletaram-se dados inéditos, produziu-se conhecimento crítico e, finalmente, devolveu-se esse conhecimento à sociedade em formato acessível, transparente e acionável.